

**Table 2. Pathologic Allelic Variants in *SIL1***

<b>Exon</b>	<b>Nucleotide Change</b>	<b>Amino Acid Change</b>	<b>Reference</b>
Exon 3	c.212dupA	p.H71QfsX5	Anttonen et al 2005
Exon 4	c.331C>T	p.R111X	Anttonen et al 2005 Senderek et al 2005 Annesi et al 2007
Exon 6	c.506_509dupAAGA	p.D170EfsX4	Anttonen et al 2005
Intron 6	c.645+2T>C	p.V186_Q215del p.A152_Q215del	Anttonen et al 2005
Exon 3	c.178C>T	p.E60X	Senderek et al 2005
Exon 4	c.346delG	p.G116fs	Senderek et al 2005
Intron 6	c.645+1G>A	Skipping of exon 6	Senderek et al 2005
Exon 9	c.947_948insT	p.L316fs	Senderek et al 2005
Intron 9	c.1029+1G>A	Skipping of exon 9	Senderek et al 2005
Intron 9	c.1030-18G>A	p.L344fs	Senderek et al 2005
Exon 10	c.1249C>T	p.Q417X	Senderek et al 2005
Exon 10	c.1366delT	p.L456fs	Senderek et al 2005
Exon 10	c.1312C>T	p.Q438X	Karim et al 2006
Exon 9	c.936dupG	p.L313AfsX39	Anttonen et al 2008 Eriguchi et al 2008
Intron 9	c.1030-9G>A	p.F345AfsX9	Anttonen et al 2008
Exon 10	c.1367T>A	p.L456X	Anttonen et al 2008
Exon 10	c.1370T>C	p.L457P	Anttonen et al 2008